



Razítko pracoviště

Identifikační štítek pacienta

INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE S VÝKONEM PRENATÁLNÍ GENETICKÉ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

1. Diagnóza, která vede k provedení zdravotního výkonu (zdůvodnění/indikace):

- Podezření z vrozené vývojové vady plodu či genetické vady plodu
- Odhad výše genetického rizika pro plod pacientky je: %
- Jedná se o riziko postižení plodu:

2. Informace o potřebném zdravotním výkonu (o jeho účelu, povaze, předpokládaném prospěchu a následcích):

Prenatální genetické vyšetření (PGV):

- Je specializované laboratorní vyšetření, které by mělo u plodu potvrdit nebo vyloučit přítomnost závažného genetického onemocnění.
- Zaměřuje se zpravidla na změny počtu a struktury chromozomů, v případě známého dědičného onemocnění pak na cílenou změnu v genu.
- Tímto vyšetřením mohou být zjištěny i tzv. náhodné nálezy, jež mohou představovat pro nositele zvýšené riziko rozvoje některých závažných onemocnění (např. nádorových nebo neurologických s pozdním nástupem) nebo přinést informace o přenašečství různých geneticky podmíněných chorob, což může být pro pacientku a její rodinu stresující. Možným nálezem je i varianta neznámého klinického významu, ke které se dle současného stupně poznání nelze přesně vyjádřit. Informace o těchto dispozicích však není primárním cílem tohoto vyšetření.
- Tímto vyšetřením tedy nemohou být zjištěny všechny genetické změny a onemocnění.

PGV je prováděno z plodové vody, choriových klků, pupečnickové krve plodu, eventuálně z kožní či svalové biopsie plodu sloužící ke stanovení karyotypu (soubor chromozomů v jádrech buněk) či k izolaci DNA.

PGV, stejně jako většina jiných diagnostických postupů, je dobrovolné a k jeho provedení je nutný Váš souhlas, neboť se jedná o informace vysoce důvěrného charakteru.

Odběr biologického vzorku je invazivním zákrokem, který představuje pro pacientku a plod určité riziko. Odběr je prováděn na Gynekologicko-porodnické klinice 2. LF UK a FN Motol, kde Vás lékař s průběhem potřebného zákroku a jeho riziky seznámí.

Požadovaný odběr vzorku:

- Odběr plodové vody
- Odběr choriových klků placenty
- Kombinovaný odběr – placentární biopsie a plodová voda
- Odběr pupečnickové krve plodu
- Biopsie tkáně plodu – kůže, sval, jiná

Typ prenatálního vyšetření plodu:

- Cytogenetické vyšetření plodu:.....
 - aCGH (array comparative genomic hybridization – komparativní genomová hybridizace)
- Molekulárně genetické vyšetření plodu:
 - Diagnostické vyšetření pro chorobu:.....
 - QFPCR vyšetření pro stanovení anomálií chromozómů 13, 18, 21, X a Y
 - Vyšetření nejčastějších mutací v genu CFTR v případě abnormálně nízké hladiny GMT
 - NGS (next generation sequencing – sekvenování nové generace)

3. Rizika zdravotního výkonu:

- S riziky odběru vzorku pro PGV Vás podrobně seznámí lékař Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol.
- Komplikací PGV může být skutečnost, že i přes dodržení všech standardních postupů, není možno výsledek vyšetření z některých důvodů získat (např. pro neúspěšnou kultivaci buněk) a je potřeba provést opakovaný odběr.

4. Alternativy zdravotního výkonu:

- Plnohodnotné alternativy nahrazující indikovaná vyšetření nejsou.

5. Údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení příslušného zdravotního výkonu, lze-li takové omezení předpokládat; v případě možné nebo očekávané změny zdravotního stavu též údaje o změnách zdravotní způsobilosti:

- Možná omezení souvisí s odběrem vzorku pro genetické vyšetření, s těmito Vás seznámí lékař Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol.
- Samotné prenatální genetické laboratorní vyšetření nepředstavuje pro pacientku žádné omezení. Výsledek vyšetření může být pro pacientku stresující.

6. Údaje o léčebném režimu a preventivních opatřeních, která jsou vhodná, a údaje o poskytnutí dalších zdravotních služeb (zdravotních výkonů):

- Výsledek vyšetření Vám bude po ověření Vaší totožnosti sdělen telefonicky a bude domluven termín osobní konzultace s poskytnutím genetického poradenství.
- **Prokáže-li se u plodu závažná vrozená vada nebo závažné onemocnění, lze na žádost těhotné (jejího zákonného zástupce) do 24. týdne těhotenství ukončit.**

Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem výše uvedenou pacientku / zákonného zástupce pacientky srozumitelným způsobem a v dostatečném rozsahu informoval/a o jejím zdravotním stavu/o zdravotním stavu osoby jím zastupované a o veškerých uvedených skutečnostech, o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace. Pacientka / zákonný zástupce byl/a seznámen/a s plánovaným způsobem anestézie (sedace), bude-li použita. Výsledky vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu pacientky/zákonného zástupce pacientky nikomu sdělovány.

V Praze, dne.....20..... v.....hod.

.....
Podpis a jmenovka lékaře

Prohlášení a souhlas pacientky/zákonného zástupce pacientky:

Já, níže podepsaný/á, prohlašuji, že jsem byl/a lékařem srozumitelně a v dostatečném rozsahu informován/a o svém zdravotním stavu / o zdravotním stavu osoby mnou zastupované a o veškerých shora uvedených skutečnostech. Údaje a poučení mi byly lékařem sděleny a vysvětleny, porozuměl/a jsem jim a měl/a jsem možnost klást doplňující otázky, které mi byly lékařem srozumitelně zodpovězeny.

Na základě poskytnutých informací a po vlastním zvážení **souhlasím s provedením zdravotního výkonu/ souhlasím s provedením výkonu u osoby mnou zastupované**, případně s použitím uvedené anestezie (sedace), včetně provedení dalších zdravotních výkonů, pokud by jejich neprovedení bezprostředně ohrozilo můj život nebo zdraví / život nebo zdraví osoby mnou zastupované.

Současně také prohlašuji, že jsem lékaři sdělil/a všechny mně známé okolnosti, které by mohly zkomplikovat klidný průběh zdravotního výkonu (zejména užívané léky, alergie a všechna přidružená onemocnění).

Přeji si být seznámena s **pohlavím plodu** zjištěným tímto vyšetřením.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že vzorek (vzorky) plodu bude/ou po provedení vyšetření **skladován/y** pro případná **další diagnostická genetická vyšetření**, tato vyšetření mohou být provedena pouze s informovaným souhlasem pacientky / zákonného zástupce pacientky. **V případě nesouhlasu bude/ou** po provedení genetického vyšetření vzorek (vzorky) plodu **zlikvidován/y** dle platných předpisů s tím rizikem, že již nebude možné výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a pro eventuální další genetické vyšetření bude nutný nový odběr materiálu.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že vzorek (vzorky) plodu bude/ou po provedení vyšetření skladován/y a využit/y formou pseudonymizovaného údaje (viz článek 4 Nařízení Evropského parlamentu a Rady EU 2016/679 ze dne 27. 4. 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů – dále jen „GDPR“) pro **výzkumné účely**.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že **vzorek (vzorky)** plodu **bude/ou** po provedení vyšetření **využit/y** formou pseudonymizovaného údaje (viz článek 4 GDPR) **pro účely interních i externích kontrol kvality** molekulárně genetických metod.

Ano **Ne**

Jiné:

Jsem si vědom/a, že tento svůj souhlas můžu kdykoliv odvolat.

Pro zákonného zástupce pacientky:

Jako zákonný zástupce nezletilé pacientky nebo pacientky s omezenou svéprávností prohlašuji, že veškeré shora uvedené informace byly poskytnuty rovněž této pacientce (za podmínky, je-li k tomu pacientka přiměřeně rozumově a volně vyspělá). *Pokud pacientce nebyly takové informace poskytnuty, uveďte se důvod jejich neposkytnutí:*

.....

V Praze, dne.....20..... v.....hod.

.....
Podpis pacientky /zákonného zástupce

Identifikace zákonného zástupce:

Jméno a příjmení:

Datum narození: Vztah k pacientce:

* Nezletilé pacientce lze zdravotní služby poskytnout na základě jejího souhlasu, jestliže je provedení takového úkonu přiměřené jeho rozumové a volní vyspělosti odpovídající jejímu věku. U pacientky s omezenou svéprávností se postupuje obdobně, nezohledňuje se však věk pacientky.